

Explorando la evolución cromosómica de los primates

05/2012 - **Biología.** El genoma de un individuo es el conjunto de información genética codificada en el ADN y organizada en cromosomas. Actualmente gracias a la introducción de nuevas metodologías de secuenciación masiva disponemos de la secuencia de los genomas de muchas especies de mamíferos. De entre ellas encontramos los primates homínidos que incluyen la especie humana, el chimpancé, el gorila y el orangután los que divergieron hace aproximadamente 18 millones de años. A nivel cromosómico, hay varias reorganizaciones o cambios que pueden explicar las diferencias entre los genomas de estas especies. Estudiar estos cambios en detalle nos ayuda a entender qué nos hace humanos. La comparación de genomas completos de estos primates nos ha permitido en este estudio determinar cómo están organizados los cromosomas y analizar qué regiones se han mantenido conservadas entre todas las especies (bloques sintéticos) así como cuáles no se han conservado a lo largo del evolución (regiones de rotura evolutivas).



Un chimpancé (Budongo NP, Uganda), un gorila de montaña (Virunga NP, Ruanda), un mandril (Murchinson NP, Uganda) y un mono patas (Queen Elisabeth NP, Uganda). Créditos de la fotografía: Aurora Ruiz-Herrera

Comparando las secuencias completas de los genomas de varias especies de mamíferos hemos visto como los cambios genómicos que se producen a lo largo de la evolución no están dispersos de manera aleatoria en el genoma sino que se localizan en regiones concretas. Además, en muchos casos, estas regiones evolutivas han sido reutilizadas a lo largo de la evolución, es decir, han formado parte de los cambios que se han producido en los cromosomas de diferentes linajes que no tienen un antepasado común. Todos estos datos apuntan hacia la existencia de regiones en el genoma que tienen tendencia a sufrir cambios cromosómicos o reorganizaciones y estarían de acuerdo con el modelo frágil de distribución de regiones evolutivas. Pero, ¿qué tienen estas regiones que las hacen más propensas a sufrir reorganizaciones? Para resolver esta cuestión hemos estudiado un tipo de secuencias del ADN: las secuencias repetitivas. Se sabe que sólo un 3% del ADN de los humanos contiene genes, el resto está formado por secuencias sin nada (no codificante) y secuencias repetitivas (50%). De estas últimas existen de varios tipos: (i) repeticiones en tandem, (ii) elementos móviles y (iii) duplicaciones segmentales. Nosotros nos hemos focalizado en las dos primeras, ya que tanto las repeticiones en tandem como los elementos móviles pueden provocar roturas en el ADN y favorecer la aparición de reorganizaciones. En nuestro estudio hemos demostrado que las regiones evolutivas se localizan en regiones del ADN ricas en repeticiones en tandem. Además, hemos señalado que una de estas repeticiones en tandem (AAAT) está ligada a la presencia de elementos móviles (secuencias Alu). Es por ello que hemos propuesto que esta repetición puede ser una diana de inserción de elementos móviles en el genoma humano, provocando inestabilidad en el genoma e induciendo reorganizaciones cromosómicas.

Marta Farré i Aurora Ruiz-Herrera

Departament de Biología Cel·lular, de Fisiología i d'Immunologia

M. Farré, M. Bosch, F. López-Giráldez, M. Ponsà, A. Ruiz-Herrera. Assessing the role of tandem repeats in shaping the genomic architecture of great apes. PLOS One 6(11):e27239, 2011

